



B0238

REPETIÇÕES DO TRI-NUCLEOTÍDEO GAA NO GENE DA FRATAXINA EM PACIENTES COM MIELODISPLASIA (MDS)

Karla Augusta Cavagnini (Bolsista SAE/UNICAMP) e Profa. Dra. Sara Teresinha Olalla Saad (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

O objetivo deste trabalho é identificar repetições do tri-nucleotídeo GAA no gene da frataxina em pacientes com mielodisplasia (MDS) e leucemias agudas (LMA) e correlacionar o número destas repetições com controles normais. Para tal são analisados DNA genômico de pacientes e controles, obtidos de medula óssea (MO) e sangue periférico (SP), para comparar possíveis modificações nas repetições do gene *FXN* nos clones anormais de medula óssea. Foram analisados DNA de SP de 28 doadores saudáveis; de 29 amostras MO de pacientes MDS e de 15 amostras de MO de pacientes LMA. Nos pacientes MDS, a análise em 24 dos 29 pacientes (82,75%) mostrou curta extensão do PCR (4-9 repetições), enquanto que somente 5 pacientes (17,25%) mostraram PCR de longa extensão (11-24 repetições). A análise das amostras de pacientes LMA também mostrou PCR de curta extensão para a maioria dos pacientes, sendo que apenas dois dos 15 pacientes (13%) apresentavam PCR de longa extensão. Porém, na análise do sangue periférico de doadores saudáveis, o PCR em 16 dos 28 pacientes (57%) mostrou longa extensão, enquanto que 12 amostras (43%) tinham produtos de PCR curtos. Assim, a análise dos resultados encontrados até o momento não indica que pacientes com MDS ou LMA exibem repetições GAA mais longas no gene da Frataxina que indivíduos saudáveis, como foi mostrado em estudo preliminar recente americano, e também não sugere uma mutação somática no gene *FXN* em células hematopoiéticas de pacientes com MDS.

Repetições GAA - Frataxina - Mielodisplasia